# Х-сцепленная адренолейкодистрофия

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E71.3 · Союз педиатров России, Российская ассоциация эндокринологов, Ассоциация медицинских генетиков

Х-сцепленная адренолейкодистрофия — наследственное Х-сцепленное заболевание обмена веществ с поражением нервной системы и риском надпочечниковой недостаточности. Рекомендация описывает подтверждение диагноза, регулярный контроль МРТ и функции надпочечников, диетотерапию, показания к трансплантации гемопоэтических стволовых клеток и мультидисциплинарное наблюдение.

## Главное

- Заболевание вызвано патогенными вариантами ABCD1, нарушающими транспорт и пероксисомное окисление насыщенных очень длинноцепочечных жирных кислот; их накопление связано с поражением нервной системы и развитием надпочечниковой недостаточности.
- Основные фенотипы: детская, юношеская и взрослая церебральные формы, адреномиелонейропатия, изолированная надпочечниковая недостаточность, бессимптомная форма, атипичные формы и проявления у гетерозиготных носительниц.
- Надпочечниковая недостаточность встречается в 70–80% случаев в составе любой формы, кроме бессимптомной, может появиться до неврологических симптомов и сохраняет риск развития на протяжении жизни; типичны гиперпигментация, слабость, снижение массы тела, гипотония, гипогликемия и при минералокортикоидном дефиците — тяга к соли, рвота, гипонатриемия и гиперкалиемия.
- МРТ головного мозга способна выявить церебральные изменения до появления неврологических симптомов; при подтвержденной Х-АЛД ее проводят в динамике: с 12 месяцев до 3 лет ежегодно, с 3 до 12 лет каждые 6 месяцев, с 12 лет ежегодно.
- При ранней церебральной форме рекомендуется трансплантация гемопоэтических стволовых клеток для остановки или замедления прогрессирования заболевания; оптимальные критерии отбора — функциональная неврологическая шкала менее 2 баллов и шкала Луиса не более 10 баллов.
- После подтверждения диагноза необходимо медико-генетическое консультирование семьи и семейный скрининг; у матери пациента следует искать носительство, а варианты ABCD1 неясного клинического значения нельзя использовать для принятия клинически значимых решений.

## Диагностика

1. Собрать семейный и клинический анамнез: уточнить случаи сходных симптомов у родственников по материнской линии, раннюю смерть мальчиков, нарушения поведения, памяти, зрения, слуха, походки, чувствительности, тазовых функций, а также эпизоды потемнения кожи, слабости, рвоты и тяги к соленой пище. УУР С, УДД 5.
2. Провести осмотр с оценкой гиперпигментации, массы тела, эпизодов снижения артериального давления, тургора кожи, алопеции и признаков полинейропатии: дистальной слабости или атрофии, нарушений чувствительности, снижения либо отсутствия сухожильных рефлексов. УУР С, УДД 5.
3. Подтвердить биохимический дефект: определить ОДЦЖК C26:0, C24:0, C22:0 и соотношения C24/C22 и C26/C22 в плазме методом газовой хроматографии — масс-спектрометрии. Исследование показано всем пациентам с клиническим подозрением на Х-АЛД. УУР В, УДД 3.
4. Выполнить молекулярно-генетическое исследование ABCD1 методом секвенирования по Сенгеру либо в составе панельного, полноэкзомного или геномного секвенирования. Диагноз подтверждает гемизиготный патогенный или вероятно-патогенный вариант у мужчины либо гетерозиготный такой вариант у женщины; вариант неясного клинического значения диагноз не подтверждает. УУР С, УДД 5.
5. У пациентов с подтвержденной Х-АЛД и/или признаками надпочечниковой недостаточности исследовать общий кортизол, АКТГ, натрий, калий, глюкозу и ренин или активность ренина плазмы; предпочтителен забор в 7–9 часов утра. Характерно сочетание кортизола менее 140 нмоль/л и АКТГ, вдвое превышающего верхнюю границу референса лаборатории. УУР С, УДД 5.

6. Провести МРТ головного мозга всем пациентам с подозрением на Х-АЛД и подтвержденным диагнозом; базовый протокол должен включать 3D T1, T2, 3D FLAIR и DWI, а контрастирование выполняют по клиническим показаниям. УУР А, УДД 1.
7. Для оценки поражения периферической нервной системы использовать стимуляционную электронейромиографию, для своевременного выявления эпилепсии — ЭЭГ и/или видео-ЭЭГ, а при клинической картине адреномиелонейропатии — МРТ спинного мозга преимущественно для исключения других заболеваний.

## Лечение

- Принципы заместительной терапии надпочечниковой недостаточности при Х-АЛД не отличаются от принципов лечения других форм надпочечниковой недостаточности.
- Перерыв в заместительной терапии или повышение потребности в гормонах коры надпочечников на фоне болезни и стрессовых состояний может привести к острой надпочечниковой недостаточности.
- Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток не корректирует надпочечниковую недостаточность, поэтому после нее необходима пожизненная гормональная заместительная терапия.
- После 2 лет допустима диетотерапия с ограничением ОДЦЖК и исключением источников С26:0; целевой уровень потребления С26:0 — менее 2–3 мг/сут, а жиры должны составлять менее 15% общей калорийности. До 2 лет жиры не ограничивают, используют продукты с естественно низким содержанием ОДЦЖК. УУР В, УДД 3.
- Масло Лоренцо — смесь глицерилтриолеата и глицерилтриэруката в соотношении 4:1 — применяют у пациентов с бессимптомной формой Х-АЛД или на ранних стадиях церебральных форм, обычно не ранее 2 лет, предпочтительно до 10 лет при нормальной МРТ; при нежелательных явлениях, например тромбоцитопении, рассматривают коррекцию дозировки или отмену. При наличии неврологических симптомов или МРТ-изменений, выраженной неврологической симптоматике, недавно установленной адреномиелонейропатии и у женщин-носительниц препарат не показан. УУР В, УДД 3.
- Детям с Х-АЛД и хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатией можно селективно назначать нормальный иммуноглобулин человека внутривенно: 1 г/кг за 8–12 часов каждые 15 дней в первые 3 месяца, затем ежемесячно в течение 1 года. УУР С, УДД 4.
- Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток показана при ранней церебральной форме; оптимальные критерии отбора — функциональная неврологическая шкала менее 2 баллов и шкала Луиса не более 10 баллов. При тяжелых неврологических нарушениях, выраженной деменции и IQ менее 80 трансплантация нецелесообразна. УУР В, УДД 3.
- При отсутствии HLA-совместимого донора и быстрой прогрессии церебральной формы показана гаплоидентичная трансплантация; поиск донора начинают с HLA-типирования членов семьи первой линии, не являющихся носителями, затем ищут неродственного донора.
- Симптоматическое лечение и реабилитацию проводят мультидисциплинарно; при возможности и клинической необходимости применяют лечебную физкультуру, растяжку спастичных и укрепление ослабленных мышц, тренировку баланса и дыхательных мышц, ортезирование, логопедическую, психологическую и нейропсихологическую помощь.

## Когда направить и как наблюдать

- Экстренная госпитализация нужна при надпочечниковом кризе и других угрожающих жизни состояниях, требующих круглосуточного наблюдения, специального обследования, интенсивной терапии или перевода в реанимацию.
- При подозрении на криз необходимо срочно вызвать скорую помощь или доставить пациента в приемное отделение; определить натрий, калий и глюкозу, а если надпочечниковая недостаточность ранее не была установлена — взять кортизол и АКТГ до введения глюкокортикоидов, если это не задерживает лечение.
- Плановая госпитализация показана, когда диагностика или лечение требуют круглосуточного наблюдения, необходимы обследования или экспертизы, невозможные амбулаторно, либо требуется оценить показания к трансплантации гемопоэтических стволовых клеток.
- При выявлении ранней церебральной формы необходимо направить пациента к врачу-неврологу для оценки тяжести по функциональной неврологической шкале и шкале Луиса и решения вопроса о ТГСК.

## Частые вопросы

**Какие анализы подтверждают Х-АЛД?**

Основу подтверждения составляют определение ОДЦЖК в плазме и исследование гена ABCD1. Диагноз подтверждают патогенный или вероятно-патогенный вариант ABCD1 соответствующего типа и биохимические данные; вариант неясного клинического значения для подтверждения не используют.

**Нужно ли исключать Х-АЛД у мальчика с надпочечниковой недостаточностью, если обнаружены антитела к 21-гидроксилазе?**

Да. Даже при наличии антител к 21-гидроксилазе у пациента мужского пола следует исследовать ОДЦЖК, поскольку аутоиммунный маркер не исключает Х-АЛД.

**Как часто выполнять МРТ мозга при бессимптомной Х-АЛД?**

В диспансерном наблюдении снимки оценивают ежегодно с 12 месяцев до 3 лет, каждые 6 месяцев с 3 до 12 лет и ежегодно с 12 лет. МРТ особенно важно, поскольку изменения могут предшествовать неврологическим симптомам.

**Когда показана трансплантация гемопоэтических стволовых клеток?**

Она показана при ранней церебральной форме, оптимально при функциональной неврологической шкале менее 2 баллов и шкале Луиса не более 10 баллов. При тяжелом неврологическом дефиците, выраженной деменции и IQ менее 80 ТГСК нецелесообразна.

**Что делать при подозрении на адреналовый криз?**

Нужна экстренная госпитализация и немедленное начало лечения. При возможности до введения глюкокортикоидов берут кровь на АКТГ и общий кортизол, но отсутствие быстрого забора не должно задерживать терапию; необходима срочная консультация эндокринолога.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/1078-x-sceplennaya-adrenolejkodistrofiya. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/1078_1